Nieuwsbrief Rett Syndroom

Uitgave van de Vereniging Federatie van Oudervereningingen

Bureau: Maliebaan 71-L, Postbus 85276, 3508 AG Utrecht, tel: 030-363767

augustus 1992

Start Rett Syndroom groep Nederland!

Dit voorjaar op de bijeenkomst in Wognum van ouders van meisjes met Rett syndroom (zie verderop in deze Nieuwsbrief) kwam duidelijk naar voren, dat de aanwezige ouders ook in Nederland een Rett syndroom groep willen. Het is belangrijk om regelmatig bijeenkomsten als deze te organiseren. Ouders van meisjes met het Rett syndroom moeten bij hen in de buurt andere ouders kunnen ontmoeten. Wij moeten er samen voor zorgen, dat mensen weten wat Rett syndroom is en wat meisjes met Rett syndroom van ons vragen. Ook werkers in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap, die met meisjes met het Rett syndroom in contact komen hebben behoefte aan informatie over het syndroom.

De Nederlandse ouders van meisjes met Rett syndroom starten daarom, met steun van de Federatie van Oudervereningingen, een Rett syndroom groep Nederland.
De doelstellingen van de Rett syndroom groep Nederland zijn:

- **Verzamelen en verspreiden van informatie over Rett syndroom;**
- **Ondersteunen en met elkaar in contact brengen van ouders van meisjes met Rett syndroom;**
- **Stimuleren van onderzoek dat ten goede kan komen aan de behandeling van meisjes met Rett syndroom en aan de begeleiding van hun ouders.**

Activiteiten, die ons daarbij voor ogen staan zijn:

- organiseren van (regionale) bijeenkomsten voor ouders en belangstellenden over Rett syndroom;
- informatie uitwisselen via een nieuwsbrief Rett syndroom (2x per jaar);
- opzetten en ondersteunen van een netwerk van contactouders;
- het maken van een brochure over Rett syndroom;
- het (doen) maken van een videofilm over Rett syndroom.

Om dit mogelijk te maken is het nodig dat veel ouders en belangstellenden de Rett syndroom groep Nederland steunen via hun lidmaatschap. Maar dat is niet voldoende.
Het uitwerken van de bovengenoemde activiteiten kan alleen als er een actieve groep ouders is die zich hiervoor inzet. Er moeten bijeenkomsten worden voorbereid, onderwerpen worden aangedragen voor de Nieuwsbrief, meegedacht worden over de brochure, enz..
Daarom stellen wij voor dat er binnen de Rett syndroom groep Nederland een werkgroep wordt gevormd die deze taken op zich neemt.
Deze werkgroep zal ongeveer 6 keer per jaar bijeenkomen. De vergaderingen worden gehouden in Utrecht in het kantoor van de Federatie van Oudervereningingen.
De mensen die aangeven hieraan te willen en kunnen deelnemen zullen we uitnodigen voor een eerste oriënterende bijeenkomst waarop we het doel en de werkwijze zullen toelichten. Daarna kunt u besluiten of verdere deelname voor u zinvol en haalbaar is.

De Rett syndroom groep Nederland zal heel nauw samenwerken met de Belgische Rett syndroom vereniging. Onze doelstellingen zijn vergelijkbaar. En het nederlandse taalgebied is zo klein, dat we er extra op moeten letten geen dubbel werk te doen. In onderling overleg zullen we proberen onze aktiviteiten zo te plannen, dat ouders in Nederland en België daarvan optimaal gebruik kunnen maken.

De Rett syndroom groep Nederland zal deel uitmaken van de Federatie van Oudervereningingen. Ouders en belangstellenden kunnen lid worden van de Rett syndroom groep Nederland.
Zij zijn dan automatisch tevens lid van een van de vier landelijke oudervereningingen die samen met het WOI de Federatie van Oudervereningingen vormen.
Deze verenigingen zijn:

- VOGG, vereniging van ouders en verwanten van mensen met een verstandelijke handicap;
- Philadelphia, protestants christelijke vereniging van ouders, familie en vrienden van mensen met een verstandelijke handicap;
- Dit Koningskind, vereniging van gereformeerde mensen met een handicap, hun Ouders en Vrienden;
- Helpende Handen, Vereniging Gehandicaptenzorg van de Gereformeerde Gemeenten.

Ouders en anderen die al lid zijn van een van deze verenigingen kunnen worden genoteerd als lid van de Rett syndroom groep Nederland. Zij ontvangen dan in het vervolg alle specifieke informatie over het Rett syndroom.
De vier verenigingen hebben zich ertoe verplicht te zorgen voor een voorlopig budget voor de Rett syndroom groep, waaruit activiteiten kunnen worden bekostigd. Bovendien stellen zij stafkracht ter beschikking om voorgenomen activiteiten te ondersteunen.

Wij willen u vragen om het apart bijgevoegde aanmeldingsformulier zo spoedig mogelijk in te vullen en op te sturen, zodat we snel met ons werk kunnen starten.

Lia en Johan Nomden
Janny en Adri van der Oord
Mieke van Leeuwen

Verslag van de ouderbijeenkomst over het Rett syndroom, gehouden op 1 mei 1992 in de vergaderruimte van internaat Leekerweide te Wognum.

Programma .

1 Opening.

2 Informatie over Rett syndroom.

3 Informatie over Belgische Rett syndroom vereniging en videobeelden van het bezoek van prof. Andreas Rett aan deze vereniging.

4 Informatie over de Federatie van Oudervereningingen en de mogelijkheden voor een Nederlandse oudergroep Rett syndroom.

5 Pauze.

6 Rondvraag en sluiting.

1. Opening.

Om 20.00 uur opent de heer A. van der Oord, die samen met zijn vrouw deze bijeenkomst heeft georganiseerd. In zijn welkomstwoord dankt de heer van der Oord de aanwezige ouders voor de grote opkomst. Tevens spreekt hij dank uit aan de directie en het personeel van "Leekerweide" voor het beschikbaar stellen van de vergaderruimte.

Het doel van de avond is het verstrekken van zoveel mogelijk informatie over het Rett syndroom, hiervoor zijn uitgenodigd:
- Prof. Dr. A.C.B. Peters, kinderneuroloog A.Z. Utrecht.
- Mevr. Hilde Melis-Vandenbrande, voorzitter van de Belgische Rett Syndroom vereniging.
- Mevr. Mieke van Leeuwen, medewerker van de Federatie van Oudervereningingen.

Om zoveel mogelijk ouders van meisjes met Rett syndroom te bereiken zijn 240 internaten en kinderdagverblijven aangeschreven. Er zijn deze avond 85 ouders, die 45 meisjes met Rett syndroom vertegenwoordigen, aanwezig.

2. Informatie over Rett Syndroom.

Door Prof. Dr. A.C.B. Peters.

Prof. Peters legt uit dat hij geen "Rettdeskundige" is. Dit etiket is hem opgeplakt door een publikatie over het Rett syndroom in een medisch tijdschrift. Het gevolg hiervan is wel dat hij ca. 30 meisjes met het Rett syndroom in zijn praktijk heeft gehad. Een syndroom is niet meer dan een verzameling kenmerken waar men een naam aan heeft gegeven, in het geval van Rett syndroom de naam van professor Rett die het voor het eerst herkende. Bij het Rett syndroom is er nog niet iets specifieks gevonden waaraan je kunt bewijzen dat een meisje Rett syndroom heeft. Het enige houvast voor de arts die ermee geconfronteerd wordt zijn een aantal kenmerken en het beloop, de ziektegeschiedenis. De kenmerken veranderen met de leeftijd en niet alle kenmerken komen bij ieder meisje voor.

Enkele aspecten van het Rett syndroom: (getoond via overhead projector)
- Het is een klinisch syndroom (dit betekent dat regelmatige observatie van het meisje en goed luisteren naar het verhaal van de ouders heel belangrijk zijn bij het stellen van een diagnose).
- Het is niet echt zeldzaam, het komt voor bij 1 : 10.000 meisjes, dat wil zeggen dat er in Nederland elk jaar ongeveer 10 meisjes met het Rett syndroom geboren zullen worden.
- Het stellen van de diagnose is van belang, omdat hierdoor overbodig onderzoek achterwege kan blijven, een genetisch advies aan de ouders mogelijk wordt en het meer zekerheid geeft in de begeleiding.
- (Bovendien is een diagnose voor wetenschappelijk onderzoek naar het Rett syndroom van belang.)

Hierna stelt professor Peters de ouders in de gelegenheid om vragen te stellen.

V: Hoe zit het met erfelijkheid ? Is het syndroom overdraagbaar naar de volgende generaties?
A. Er wordt gezocht naar een afwijking op het X-chromosoom, omdat er tot nu toe alleen meisjes met het Rett syndroom bekend zijn. In de stambomen van de onderzochte meisjes is geen patroon van erfelijkheid ontdekt. Men kan dus denken aan een speling van de natuur. Meisjes hebben twee X-chromosomen. Als er een afwijking op een van deze chromosomen zit kan het meisje in leven blijven. Een jongen heeft een X-chromosoom en een Y-chromosoom. Het kan zo zijn dat de afwijking op het X-chromosoom maakt dat het vruchtje niet levensvatbaar is. Als het inderdaad gaat om een "speling van de natuur" dan is de kans dat uw andere kinderen kinderen met Rett syndroom zullen krijgen vrijwel nihil.

V: Hoe kan dit steeds dezelfde speling van de natuur zijn?
A: Dit is niet bekend.

V: Komen er in een gezin meerdere meisjes met Rett syndroom voor?
A: Er zijn enkele eeneiige tweelingen bekend, dit is verklaarbaar omdat ze genetisch hetzelfde patroon hebben. Ook zijn enkele gevallen van zusjes bekend, dit berust waarschijnlijk op toeval.

V: Is er onderzoek gedaan naar het verloop van de zwangerschap?
A: Misschien is nog niet alles onderzocht, maar in grote lijnen zijn er geen bijzonderheden ontdekt. De zwangerschap en ook de bevalling verlopen doorgaans normaal.

V: Zijn er gradaties in de ernst van het Rett syndroom?
A: Ja. Het aantal symptomen is niet altijd gelijk. En de ernst van de symptomen kan verschillen, zo zijn er meisjes die met 15 jaar nog lopen en er zijn meisjes die dan al lang aan een rolstoel gebonden zijn. Er zijn meisjes die betrekkelijk jong overlijden, maar er zijn ook vrouwen van 30, 40 en 50 jaar.

V: Heeft dit te maken met het tijdstip waarop de knik in de ontwikkeling plaatsvindt?
A: Waarschijnlijk wel, hierbij verwijst dr. Peters ook naar een onderzoek gedaan door de Schotse dr. A. Kerr.

Hoe vroeger de knik, hoe moeilijker het beeld te herkennen is. Als je als arts niet goed genoeg naar het verhaal van de ouders luistert, kun je de voor het Rett syndroom zo typerende knik in de ontwikkeling helemaal missen.

V: Tot welke leeftijd kunnen de meisjes thuis verzorgd worden?
A: Hierover zijn geen uitspraken te doen. Doorgaans kunnen meisjes die thuis wonen overdag naar een dagverblijf voor kinderen met een verstandelijke handicap. In huis zijn diverse aanpassingen mogelijk om ouders te helpen bij de fysiek zware verzorging van de meisjes. Maar uiteindelijk kunnen alleen de ouders zelf beslissen wat voor hun kinderen en hun gezin de beste keuze is.

V: Is regelmatige controle door een neuroloog nodig?
A: Dit hangt er van af of het meisje epilepsie heeft. De ontwikkeling van de scoliose (= draaiing van de wervelkolom) moet wel gevolgd worden. In het algemeen kun je stellen dat bij epilepsie en medicatie daartegen, een halfjaarlijkse controle zinvol is. Bij een eventuele scoliose is het belangrijk om het verloop in de gaten te houden. De hoek kan vrij lang stabiel blijven en dan soms ineens een snelle progressie vertonen. Verder heeft een neuroloog niet zoveel te bieden, tenzij er sprake is van problemen met de slaap, de ademhaling e.d..

V: Welk medicijn geeft bij epilepsie het beste resultaat?
A: Het is niet aan te geven welk medicijn het beste is omdat dit per meisje verschillend is. "Ontsporingen" van de epilepsie kunnen op elke leeftijd optreden. Doorgaans is de epilepsie beter te reguleren naarmate de meisjes ouder worden. Veel gebruikte anti-epileptica zijn Tegretol/Trileptal en Depakine. Sabril heeft als bezwaar dat het veel bijwerkingen in de gedragssfeer geeft. Soms moet er wel voor gekozen worden, omdat je met de rug tegen de muur staat. Als de epilepsie van alles alleen maar ernstiger wordt, als niets meer de gewenste uitwerking heeft, kan een tijdelijke medicijnstop nog weleens helpen.

V: Wat is er tegen scoliose te doen?
A: Scoliose is een probleem van de spieren. Doorgaans wordt gekeken naar de hoek die de rug maakt. Soms ontwikkelt de scoliose zich zo progressief dat een korset niet meer helpt en blijft alleen een operatie over. Voor deze operatie hoeft het meisje niet uitgegroeid te zijn. Bij deze operatie wordt de rug vastgezet in de stand van dat moment. Het goede moment van ingrijpen is dus erg belangrijk. Wordt er te lang mee gewacht dan kunnen met name hart en longproblemen of loopproblemen ontstaan. Naast de "hoek" kan het "lopen" een goed criterium zijn. Wanneer het evenwicht bij het lopen tezeer wordt verstoord is ingrijpen noodzakelijk.

V: Hoe verloopt de ontwikkeling van scoliose bij meisjes die niet lopen?
A: Dit is niet onderzocht. Maar wanneer meisjes in een rolstoel steeds meer gebogen gaan zitten is het van belang een orthopeed te raadplegen.

V: Werkt fysiotherapie preventief ?
A: Fysiotherapie voorkomt geen scoliose, maar het is wel heel nuttig bij de begeleiding en controle hiervan. Door middel van regelmatige fysiotherapie kunnen spieren en gewrichten zo lang mogelijk soepel en beweeglijk gehouden worden. De fysiotherapeut kan ouders en verzorgers instructie geven voor "passieve" oefeningen die door de dag heen gedaan kunnen worden. De fysiotherapeut kan tijdig signaleren of er sprake is van een progressie in de scoliose. Fysiotherapie is een belangrijk onderdeel in de begeleiding van ouders en kinderen.

V: Is scoliose uit te stellen of te voorkomen?
A: Scoliose is niet te voorkomen. Hoogstens is enig uitstel in de voortgang ervan mogelijk. Waarom er op dit punt zulke grote verschillen tussen de meisjes zijn is niet bekend.

V: Heeft regelmatig bezoek aan de neuroloog zin met het oog op wetenschappelijk onderzoek naar het Rett syndroom?
A: Onderzoek op jonge leeftijd is nodig om andere ziekten uit te kunnen sluiten maar is de diagnose eenmaal gesteld dan is daarmee eigenlijk allerlei ander onderzoek - dat niet direct ten dienste staat van de controle van dit meisje - overbodig geworden.

V: Is vermagering met behulp van een dieet tegen te gaan?
A: Nee, de vermagering wordt waarschijnlijk door het centrale zenuwstelsel veroorzaakt. Er is met dieet en voeding natuurlijk wel iets te doen, maar het echt tegengaan is niet mogelijk. Uit de zaal komen ook opmerkingen over meisjes die te dik zijn en die juist een vermageringsdieet nodig hebben.

V: Hoe staat het met het bloedonderzoek dat, in samenwerking met dr. Willems uit Antwerpen, uitgevoerd zou worden?
A: Dit onderzoek is min of meer vastgelopen.

V: Helpt het toevoegen van extra koolhydraten en vetten tegen vermagering?
A: Nee.

V: Zijn er autistische kinderen, die tevens het Rett syndroom hebben?
A: Eerder andersom; veel meisjes met het Rett syndroom worden eerst als autistisch gediagnostiseerd.

Prof. Peters besluit hierna de vragenronde met een oproep tot het stichten van een oudervereniging voor het Rett syndroom.

3. Informatie over de Belgische Rett Syndroom Vereniging en videobeelden van het bezoek van prof. Andreas Rett aan deze vereniging.

Hierna is het woord aan: Mevr. Hilde Melis-Vandenbrande.

In haar inleiding vertelt Hilde over haar dochter Joke, die 10 jaar is en het Rett syndroom heeft. De Belgische Rett Syndroom Vereniging bestaat reeds zeven jaar en telt ook vele nederlandse ouders als leden. De B.R.S.V. is ontstaan door een toevallige ontmoeting van de familie Melis met ouders van een meisje met het Rett syndroom dat op korte afstand van hen vandaan woonde. Beide families namen deel aan een conferentie van de U.K.R.S.A. (United Kingdom Rett Syndrome Association). Via een radioprogramma en publikaties werden er daarna in België meerdere contacten gelegd. Zo werd de basis voor de vereniging gelegd.

Een van de belangrijkste doelstellingen van de vereniging is: Het leggen van onderlinge contacten. Ouders van meisjes met het Rett syndroom begrij-

pen elkaar vaak al met een half woord. De bijeenkomsten van de vereniging worden altijd zo dicht mogelijk bij de belgisch-nederlandse grens gehouden. De afstand blijft echter een probleem.

Verdere doelstellingen zijn:
- Het houden van bijeenkomsten waarbij meisjes met het Rett syndroom, hun ouders en eventuele broertjes en zusjes aanwezig kunnen zijn.
- Het doorgeven van medische informatie. (Terugkomend op het voornoemde bloedonderzoek van Dr. Willems: binnenkort zal de vereniging hierover een verslag publiceren.)
- Het leggen van contacten met internaten en kinderdagverblijven.

De vereniging zal een wereldcongres over het Rett syndroom organiseren, dat in 1993 in Antwerpen gehouden zal worden.

Hilde gaat in op een aantal vragen aan prof. Peters.
- In het verloop van de zwangerschap is geen lijn gevonden.
- Over het tijdstip, waarop de knik in de ontwikkeling zich voordoet, valt nog te zeggen dat hoe eerder de knik ontstaat des te minder vaardigheden het meisje zal ontwikkelen. Veel oefeningen zullen de vaardigheden onderhouden, het is dus belangrijk de meisjes veel zelf te laten doen bijv. eten, wandelen.
- Het contact met de meisjes is vaak zeer goed. "Zijn ze wel zwakzinnig?", vraag je je als ouder weleens af. Je weet vaak niet hoeveel ze begrijpen van wat er om hen heen gebeurt. Een positieve houding van de omgeving t.o.v. de meisjes is zeer belangrijk. Volgens prof. Rett, die zich vanaf 1964 met het Rett syndroom bezig houdt, slaan de meisjes de informatie wel op, maar reageren ze sterk vertraagd op wat ze zien gebeuren.
- Over het onderwerp scoliose nog het volgende. Een korset lijkt niet te helpen, fysiotherapie is wel belangrijk. Het zal scoliose uitstellen maar niet voorkomen. De uiterste grens waarbij een operatie noodzakelijk wordt is 40 graden.
- Het is van het grootste belang dat de meisjes in allerlei opzichten gestimuleerd worden.

Vervolgens werd een gedeelte van de videoband met daarop het bezoek van prof. Rett aan de B.R.S.V. getoond.

4. Informatie over de Federatie van Oudervereningingen en de mogelijkheden voor een nederlandse oudergroep Rett syndroom.

Hierna neemt Mevr. Mieke van Leeuwen het woord over.

Mieke vertelt over de Federatie van Oudervereningingen. Het is een samenwerkingsverband van vijf landelijke organisaties van ouders van kinderen met een verstandelijke handicap. Aanvankelijk was binnen de Federatie van Oudervereningingen niet zoveel aandacht voor specifieke syndromen. Er bestond echter bij ouders wel de behoefte aan specifieke informatie over het syndroom waarmee zij te maken hadden. Hiervoor geeft de FVO nu de ruimte door per syndroom (als daar behoefte aan is) een oudergroep op te richten, die vanuit het bureau van de Federatie gesteund kan worden. Het voorstel van Mieke is, om met steun van de FVO een nederlandse oudergroep Rett te starten, die intensief samenwerkt met de B.R.S.V. Er kan dan gebruik gemaakt worden van de reeds verworven kennis van de belgische vereniging zoals medische informatie, voorlichtingsmateriaal, contacten e.d. En er kan geprofiteerd worden van de organisatiemogelijkheden van de Federatie van Oudervereningingen, zodat ook in Nederland bijeenkomsten gehouden kunnen worden.

5. Pauze.

Gelegenheid tot het leggen van contacten onder het genot van een drankje.

6. Rondvraag en sluiting.

V: Kan er een adressenlijst uitgewisseld worden?
A: (van Hilde) Nee, alleen met accoord van desbetreffende gezinnen. Dit ter bescherming van de privacy. Wel kan men onderlinge afspraken maken.

V: Is het normaal dat meisjes met het Rett syndroom zichzelf verwonden?
A: (van Hilde) Soms wel.

V: Voelen de meisjes pijn?
A: (van Hilde) Ze voelen wel pijn maar de reactie komt vertraagd. Sommige meisjes huilen niet of nauwelijks.

V: Hebben de meisjes voorkeur voor bepaalde muziek?
A: (van Hilde) Ja, maar de smaak is wel verschillend. Deze muziekvoorkeur kan bij therapie gebruikt worden. De meisjes kunnen vaak met een van hun handen slaan. Er dient opgemerkt te worden dat er zowel rechts- als links-handige meisjes zijn. Om het gebruik van de werkzame hand te stimuleren kan men de andere hand vasthouden.

Voorstel uit de zaal tot oprichting van een nederlandse Rett vereniging.
A: (van Mieke) De plannen hiervoor zullen met het verslag over deze avond worden meegestuurd. Tevens zal er een kort verslag in de bladen van de oudervereningingen worden opgenomen.

Slotwoord van de heer van der Oord met dank aan de sprekers en wel thuis voor alle aanwezigen.

Kolofon:

De vereniging Federatie van Oudervereningingen is een samenwerkingsverband van:

- Vereniging landelijk Werkverband van verenigingen van Ouders rond Internaten (WOI), Maliebaan 71K, Postbus 85272, 3508 AG Utrecht, tel: 030 - 363722.

- VOGG, vereniging van ouders en verwanten van mensen met een verstandelijke handicap; Maliebaan 71H, Postbus 85274, 3508 AG Utrecht, tel: 030 - 363744.

- "Helpende Handen", Vereniging Gehandicaptenzorg van de Gereformeerde Gemeenten, Houttuinlaan 7, Postbus 404, 3440 AK Woerden, tel: 03480-20390.

- "Philadelphia", protestants christelijke vereniging van ouders, familie en vrienden van mensen met een verstandelijke handicap, Maliebaan 71L, Postbus 85278, 3508 AG Utrecht, tel: 030 - 363738.

- "Dit Koningskind", Vereniging van gereformeerde mensen met een handicap, hun Ouders en Vrienden, Maliebaan 71M, Postbus 85275, 3508 AG Utrecht, tel: 030 - 363788.